



# COORDINACIÓN DE LOS SISTEMAS DE ATENCIÓN EN ENFERMEDADES RARAS

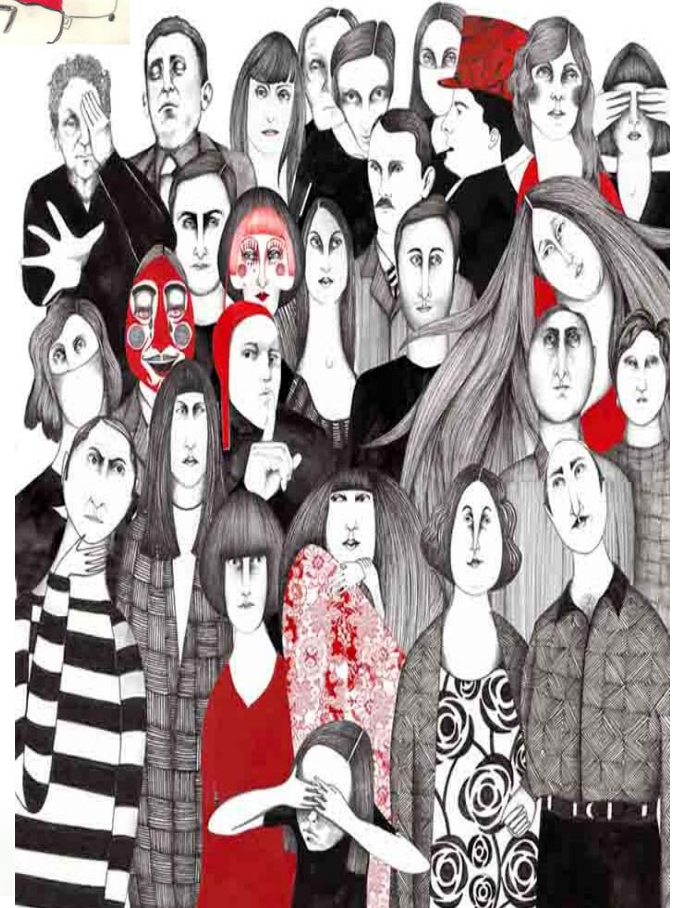


**JUANA M<sup>a</sup> SÁENZ** – Delegada  
**ANE ARETZAGA** – Trabajadora Social  
[www.federpaisvasco.org](http://www.federpaisvasco.org)  
 @FEDERpv  
 [www.facebook.com/FEDERpv](http://www.facebook.com/FEDERpv)

Burgos, 12 DE Noviembre de 2014



# FEDER es la voz de...



# Problemática COMUNES

Atención

Tratamientos

Ayudas sociales

Gobierno

Industria farmacéutica

Asociacionismo

Educación

Investigación

Información y formación

# UN POCO DE HISTORIA

Es una organización sin ánimo de lucro y de ámbito nacional que **SE CONSTITUYÓ EN 1999** con el fin de aunar esfuerzos para hacer visible el grave problema de salud pública que suponen estas enfermedades poco frecuentes.

**EN PAÍS VASCO**, se instaura la delegación en el año 2008, pero no es hasta el año 2012 cuando comienza su actual actividad

# ER y la Unión Europea

- Programa de acción comunitaria sobre ER (1999-2003)
- 2ª Programa acción comunitaria en materia de salud (2008 – 2013)
- Comunicación 679 de la Comisión Europea define una **estrategia comunitaria global** destinada a ayudar a los estados miembros en materia de diagnóstico, de tratamiento y de atención a los 36 millones de ciudadanos de la UE que sufren una ER
- En 2009 se aprueba una **recomendación del consejo** de Europa relativa a una acción en el ámbito de las ER

# Ambito Estatal

- Aprobada por Consejo Interterritorial 6/2009
- Líneas estratégicas de actuación
  1. Información sobre ER
  2. Prevención y detección precoz
  3. Atención sanitaria
  4. Terapias
  5. Atención socio-sanitaria
  6. Investigación
  7. Formación



Servicio de Información y Orientación  
sobre Enfermedades Raras

918 221 725

Teléfono gratuito – doako telefonoa  
[siopaisvasco@enfermedades-raras.org](mailto:siopaisvasco@enfermedades-raras.org)

orphanet

¿Cuál es la situación actual respecto a la **ATENCIÓN** en ENFERMEDADES POCO FRECUENTES en **País Vasco**?

# NORMATIVA



2011 **Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en la comunidad Autónoma del País Vasco** conjunto de medidas para avanzar en el conocimiento, atención y coordinación en investigación de las ER de Euskadi

La Orden de 22 de mayo de 2012/17 ha creado **el Consejo Asesor de enfermedades raras** como órgano consultivo para el asesoramiento técnico e información en estas enfermedades.

DECRETO 473/2013, de 30 de diciembre, de creación y funcionamiento **del Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi**.”.

ORDEN de 23 de julio de 2014, del Consejero de Salud, por la que se establece **la definición de caso registrable y las variables** que deben constar en la declaración de casos al **Registro de Enfermedades Raras de la Comunidad Autónoma de Euskadi**.



Gobierno Vasco Consejería Sanidad

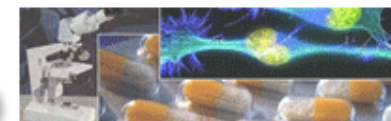
# CREACION DEL CONSEJO ASESOR PLAN DE ACCIÓN EN EUSKADI

# Creación Consejo Asesor ER

- Conocer la situación en la CAPV
- Colaborar a nivel internacional
- Colaborar con el Registro IIER
- Historia electrónica común AP-AE



Instituto  
de Salud  
Carlos III



# PLAN DE ACCIÓN EN EUSKADI

## CONJUNTO DE MEDIDAS

➤ **CONOCIMIENTO**

➤ **ATENCIÓN**

➤ **COORDINACIÓN**



## Plan de acción de la estrategia de enfermedades raras en la Comunidad Autónoma del País Vasco

- Registro de EERR
- Desarrollo del Plan de Genética
- Promover y colaborar con el sistema CSUR del SNS
- Modelo organizativo asistencial para la CAPV
- Continuar ampliando los programas de prevención, diagnóstico precoz y cribado
- Asegurar la accesibilidad a los medicamentos y productos sanitarios necesarios y coste-efectivos
- Formación a los profesionales
- Investigación
- Colaboración de las Asociaciones de Pacientes
- Estudio de las necesidades socio-sanitarias de estos pacientes

# REGISTRO DE LAS ER

**IDENTIFICAR FUENTES**

**MARCO LEGAL DEL REGISTRO DE ER**

**GRUPO DE TRABAJO JUNTO CON INSTITUTO CARLOS III**

**DEFINICIÓN DE LAS MÍNIMAS VARIABLES COMUNES**

**CONECTADO CON LAS DIFERENTES FUENTES DE INFO**

**CREACIÓN DE BASE DE DATOS**

**ACUERDO EN LA CLASIFICACIÓN DE LAS ER**



# PLAN DE GENÉTICA

1

Aprobar y desarrollar

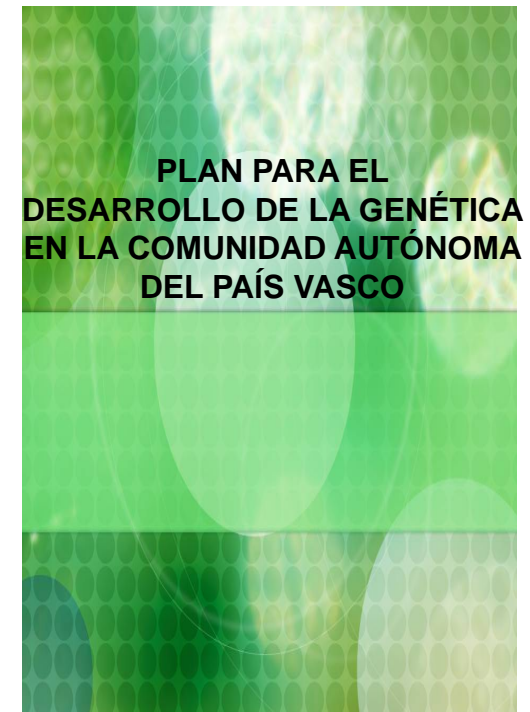
2

Implementación del Plan en la CAPV

- **SERVICIO DE REFERENCIA** en Genética clínica en el H.U. Cruces
- **LABORATORIO DE GENÉTICA** H.U. Basurto y H.U. Álava
- **CARTERA DE SERVICIOS DE GENÉTICA** en los laboratorios de los H.U. Cruces, Basurto, Álava y Donostia

# PLAN DE GENÉTICA

- Ampliación progresiva de programas de cribado neonatal (2006, 2010, 2011, 2012)
- Plan de genética
  - Asesoramiento genético
  - Confirmación diagnóstica ER
  - Pendiente desarrollo
    - Recursos



# Consejo Genético

**Proceso de comunicación** por el cual las personas afectadas y sus familiares con riesgo de padecer una enfermedad son informados de la **probabilidad** de que ésta pueda ser **hereditaria**, además de ofrecer información sobre la manera de prevenirla o mejorarla y dar la ayuda necesaria para poder tomar una decisión libre sobre la conducta a seguir



# Las personas y su consentimiento

## Consentimiento:

- manifestación de la voluntad libre y consciente,
- válidamente emitida, precedida de la información adecuada,
- por una persona capaz o por su representante autorizado.

# MODELO ORGANIZATIVO ASISTENCIAL

## OBJETIVOS:

- ✓ Simplificar el proceso
- ✓ Alcanzar la máxima eficiencia
- ✓ Optimizar el servicio

UNIDAD FUNCIONAL DE ER EN PAÍS VASCO

UNIDADES EXPERTAS O DE REFERENCIA

UNIDAD BÁSICA ÁREA DE SALUD

ATENCIÓN ESPECIALIZADA

ATENCIÓN PRIMARIA

# MODELO ORGANIZATIVO ASISTENCIAL

ESTABLECER FLUJOS DE DERIVACIÓN SENCILLOS Y TRANSPARENTES

CONTINUIDAD ASISTENCIAL Y TRATAMIENTO MULTIDISCIPLINAR

APROVECHAR LAS UNIDADES ACREDITADAS DE OSAKIDETZA

FIABILIDAD Y SEGURIDAD DEL DIAGNÓSTICO

FACILITAR EL CONSEJO GENÉTICO

GESTIONAR LA DERIVACIÓN

TRATAMIENTO MÁS EFICAZ

EFICIENCIA DEL PROCESO

SEGUNDA OPINIÓN



# ATENCIÓN SOCIOSANITARIA

- Publicar **nuevos baremos para la calificación de discapacidad**, de acuerdo a la Ley General de la discapacidad y a los criterios establecidos en la CIF (**Clasificación Internacional del Funcionamiento de la Discapacidad y la Salud**)
- Establecer criterios homogéneos en el **protocolo de valoración de las ER** que garantice la equidad en todas las CCAA
- **Formar a los valoradores de discapacidad en enfermedades poco frecuentes** para garantizar que hacen una valoración adecuada.

# INVESTIGACIÓN

ESCASA

CONSECUENCIAS POSITIVAS

b+o  
eusko fundazioa  
Fundación Vasca de Innovación  
e Investigación Sanitarias



FINANCIACIÓN TRADICIONAL NO SE ADAPTA

# INVESTIGACIÓN

- En pocos años ha cobrado enorme relevancia la obtención, utilización, almacenaje y cesión de las **muestras biológicas** con **fines de diagnóstico** y de **investigación**.
- La **investigación biomédica** y en ciencias de la salud es un instrumento clave para mejorar la calidad y la expectativa de vida de los ciudadanos y para aumentar su bienestar.

## Medicina translacional

Centro de Investigación de  
Enfermedades Raras, CIBERER

Distribución geográfica de los  
grupos de investigación

Distribución Geográfica



# ACCESO A MMHH

**BUEN MEDICAMENTO:** Disponible en el país donde vive y que sea asequible.

## FACTORES QUE INTERVIENEN

- Designación del medicamento huérfano
- Protocolo de asistencia
- Autorización de comercialización
- Valor terapéutico
- Precio y reembolso



# MEJORA ACCESO A MMHH

- Facilitar acceso a medicamentos huérfanos y nuevas terapias

- Equilibrio entre beneficio / riesgo
- Vigilar riesgo de efectos adversos
- Seguridad del paciente

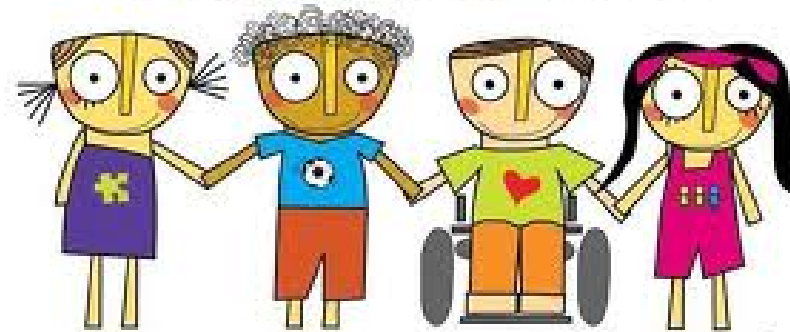


- Potenciar la investigación de MH

- Diseñar F para revertir efecto de ciertas mutaciones



## Cuestión de Actitud



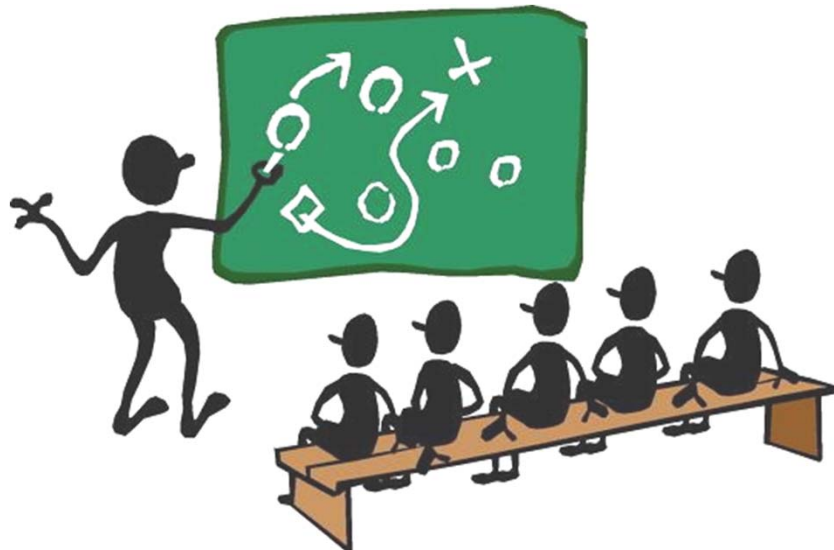
habilidades diferentes ¡Nuestra fuerza!

- Educación Inclusiva
- Currículo adaptado
- Equipos multidisciplinares de atención
- Evaluaciones psicopedagógicas ajustadas
- Buena predisposición por parte del profesorado y las instituciones.

# FORMACIÓN A PROFESIONALES

**FORMACIÓN CONTINUADA**

**ACCESO A RECURSOS ELECTRÓNICOS**



**PAPEL DE PACIENTE ACTIVO**

# RESUMEN

BUENA PREDISPOSICIÓN Y COMPROMISO POR PARTE DE LAS  
INSTITUCIONES VASCAS

SE ESTA CUMPLIENDO EL PLAN DE ACCIÓN DE 2011

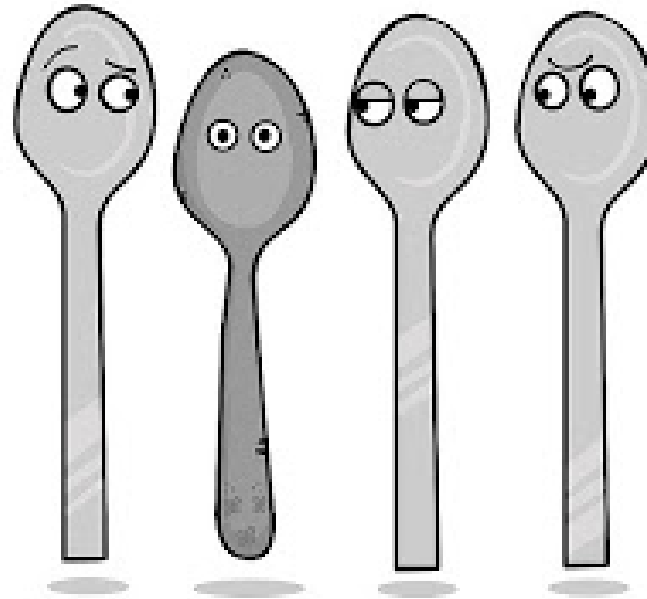
IMPORTANTE LA COORDINACIÓN ENTRE TODOS LOS  
AGENTES: SOCIAL, SANITARIO, EDUCATIVO, LABORAL

INVESTIGACIÓN, GENÉTICA Y ACCESO A MMHH PUNTOS  
PENDIENTES DE ABORDAJE

AMBITO LABORAL ES EL GRAN OLVIDADO

FALTA MUCHO TRABAJO POR HACER

En este mundo hay muchas  
personas, algunas extrañas, otras  
raras, diferentes ..... y todos son  
**únicos**



**Todos somos diferentes,  
todos UNICOS**

# ESKERIK ASKO!!

